

Interdisziplinäres Management
(Kooperationspartner)

Augenheilkunde

Dr. med. Dorothee Brockmann
Prof. Dr. med. Carsten Framme

Dermatologie (Haut)

Dr. med. Dorothea Wieczorek
Prof. Dr. med. Alexander Kapp

Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde

Prof. Dr. med. Thomas Lenarz

Humangenetik

Kardiologie (Herz)

Prof. Dr. Dr. med. Thomas Thum
Prof. Dr. med. Johann Bauersachs

Nephrologie (Niere)

Dr. med. Jessica Kaufeld
Prof. Dr. med. Hermann Haller

Neurologie (Nerven)

Prof. Dr. med. Susanne Petri

Pädiatrie (Kinderheilkunde)

Prof. Dr. med. Anibh Das

Radiologie (Röntgenuntersuchungen)

Schmerztherapie

Das
Fabry-
Zentrum
MHH

stellt sich vor:



Medizinische Hochschule Hannover
Carl-Neuberg-Str. 1
30625 Hannover
www.mh-hannover.de

Kontakt:

Klinik für Nieren- und Hochdruckerkrankungen
Leiter: Prof. Dr. med. Hermann Haller

Dr. med. Jessica Kaufeld

Telefon: 0511 / 532-3000
Mobil: 0176 / 1532-3018
Telefax: 0511 / 532-9358
-Mail: fabry@mh-hannover.de

Pädiatrische Stoffwechselmedizin

Leiter: **Prof. Dr. med. Anibh Das**

Telefon: 0511 / 532-3863
Telefax: 0511 / 532 18516
-Mail: stoffwechselambulanz@mh-hannover.de

Leitung:

Prof. Dr. med. Hermann Haller

Dr. med. Jessica Kaufeld

Klinik für Nieren- und
Hochdruckerkrankungen

Prof. Dr. med. Anibh Das

Klinik für Pädiatrische Nieren-,
Leber- und Stoffwechselerkrankungen

Was ist ein Morbus Fabry?

Beim Morbus Fabry handelt es sich um eine erblich bedingte Speichererkrankung. Durch einen Mangel des Enzyms alpha-Galaktosidase A kommt es zur Anreicherung von Lipiden (insbesondere dem Globotriaosylceramid, Gb3) in den Zellen verschiedener Organsysteme und damit zu Funktionsstörungen dieser Organe. Die unterschiedliche Organbeteiligung macht die Symptome der Erkrankung vielfältig und die Diagnose schwierig. Am Fabry-Zentrum der MHH arbeiten Ärzte unterschiedlicher Fachrichtungen zusammen, um rasch und sicher eine Diagnose zu stellen und die notwendige Therapie einzuleiten.

Verdacht auf Morbus Fabry – was tun?

- Kontaktaufnahme mit unserem Fabry-Zentrum
- Enzymatischer und ggf. molekulargenetischer Test auf Morbus Fabry
- Vorstellung in unserem Fabry-Zentrum

Gibt es eine Therapie?

Der Enzymdefekt ist seit vielen Jahren durch **Enzyersatztherapie** behandelbar. Eine Substitution des Enzyms kann den Krankheitsverlauf sowie die Prognose günstig beeinflussen. Neue Therapieoptionen befinden sich in der klinischen Erprobung.

In enger Abstimmung mit den einweisenden Kollegen koordinieren wir die spezifische Therapie des Patienten.

Welche Organsysteme sind betroffen?

Männliche Morbus Fabry Patienten sind aufgrund der Art der Vererbung meist stärker betroffen, aber auch Frauen können schwerwiegende Krankheitsverläufe haben. Unbehandelt kann die Lebenserwartung der Patienten deutlich verkürzt sein.



Periphere Nerven

brennende Schmerzen
Akroparästhesien
Hypo- und Anhidrose

Gehirn, ZNS

TIA, Schlaganfall

Herz

Kardiomyopathie
Arrhythmien
Klappeninsuffizienz

Niere

Mikroalbuminurie
Proteinurie
Niereninsuffizienz

Ohren

Tinnitus, Vertigo
Hörstörungen

Augen

Cornea verticillata
Tortuositas vasorum

Verdauungstrakt

Völlegefühl, Übelkeit,
Erbrechen
Diarrhö, Obstipation

Haut

Angiokeratome
Lymphödeme

Was wird untersucht?

Am Fabry-Zentrum MHH werden in Kooperation mit verschiedenen Fachrichtungen (umseitig) u.a. folgende Untersuchungen durchgeführt.

○ Laboruntersuchungen

Biomarker
Bestimmung der Enzymaktivität
Genetische Analyse
Urin-Eiweißausscheidung
Routine-Labor

○ Neurologische Untersuchung

Neurographie
Dopplersonographie der Halsgefäße
MRT des Schädels

○ Kardiologische Untersuchung

EKG, Langzeit-EKG
Echokardiographie
MRT des Herzens

○ Nephrologische Untersuchung

Nieren-Sonographie
Langzeit-Blutdruckmessung

○ Untersuchung der Ohren

Hörtest (mit OAE und BERA)

○ Untersuchung der Augen

Spaltlampen-Untersuchung

○ Untersuchung der Haut

Ggf. Hautstanzbiopsie

Eine Abklärung kann sowohl ambulant als auch in speziellen Fällen stationär erfolgen.

**Wir freuen uns auf eine vertrauensvolle
Zusammenarbeit.**